

Cobertura universal de salud

Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión

Informe del Director General

1. En 2025, la 78.ª Asamblea Mundial de la Salud adoptó la primera resolución de la Asamblea de la Salud sobre enfermedades raras,¹ en la que pidió al Director General que elaborara un proyecto de plan de acción mundial integral de diez años sobre el tema para su consideración por la 81.ª Asamblea Mundial de la Salud en 2028. En la resolución se pidió también a la Secretaría que llevara a cabo trabajos preparatorios, estableciera una línea de trabajo que promoviera la cobertura universal de salud para las personas que viven con una enfermedad rara, localizara centros de excelencia y prestara apoyo a los Estados Miembros que lo solicitaran, e informara sobre los progresos realizados a ese respecto a la 79.ª Asamblea Mundial de la Salud en 2026, por conducto del Consejo Ejecutivo en su 158.ª reunión.

Labor de la Secretaría

2. De acuerdo con la resolución WHA78.11, en este informe se describen las actividades clave llevadas a cabo por la Secretaría en relación con el trabajo preparatorio requerido, los centros de excelencia, la concienciación mundial sobre las enfermedades raras y el apoyo técnico.

3. Se han iniciado **trabajos preparatorios** en dos áreas: el mapeo de las normas existentes y la elaboración de un informe técnico sobre las enfermedades raras.

4. La labor de la Secretaría en el ámbito de las enfermedades raras se basará en las **normas y criterios existentes de la OMS** en varias áreas técnicas, con inclusión de: la salud materna, neonatal e infantil, incluido el tamizaje neonatal; las enfermedades neurológicas; la salud mental; la salud cerebral; el cáncer; la discapacidad, así como la genómica; la salud digital y la innovación; las formulaciones pediátricas; el personal de salud; los dispositivos médicos y las pruebas diagnósticas; la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE); la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud; la Lista Modelo OMS de Medicamentos

¹ Resolución WHA78.11 (2025).

Esenciales; la Lista Modelo OMS de Medicamentos Pediátricos Esenciales; la Lista Modelo de Pruebas Diagnósticas *In Vitro* Esenciales; el acceso a los medicamentos; y los ensayos clínicos.

5. Para facilitar los progresos en la implementación de la resolución WHA78.11, se está preparando actualmente un **informe técnico** sobre enfermedades raras. En el informe se ofrece una visión general de la carga de enfermedad y los desafíos sistémicos asociados a las enfermedades raras. Entre los principales problemas identificados figuran los siguientes: retrasos persistentes en el diagnóstico; datos insuficientes debido a lagunas en la codificación y vigilancia de la enfermedad; y el acceso limitado a tratamientos eficaces. En el informe se subraya el papel fundamental de las organizaciones de pacientes en la concienciación, la recopilación de datos y la formulación de políticas, así como la necesidad de colaboración internacional para abordar las brechas de conocimiento y mejorar la atención. En él se aboga por el fortalecimiento de los sistemas de información sanitaria, la adopción de la codificación de la CIE-11 y la integración de las enfermedades raras en los marcos de cobertura universal de salud. Sus principales conclusiones ponen de manifiesto la urgente necesidad de una acción mundial coordinada para mejorar el diagnóstico precoz, el acceso equitativo a la atención y el tratamiento, y la visibilidad de las enfermedades raras dentro de los sistemas de salud para promover la salud y el bienestar de las personas que viven con enfermedades raras y sus familias.

6. En la resolución se pidió además que la Secretaría localizara «**centros de excelencia** en todo el mundo donde se pueda agrupar el trabajo clínico de determinados grupos sobre enfermedades raras y que puedan actuar como centros de intercambio de experiencias y conocimientos clínicos y proporcionar revisiones y asesoramiento médico entre pares, en particular entre países». Hasta la fecha, esta labor se ha realizado en el marco del plan de colaboración entre la OMS y Rare Diseases International para 2024–2026. Varios centros/clínicas especializados ubicados en diferentes Regiones de la OMS que actualmente participan en el intercambio de conocimientos y ofrecen revisiones y asesoramiento médicos han manifestado su interés en ampliar sus actividades y colaborar con la OMS. Ya se han determinado varios desafíos clave, entre ellos, sobre todo, la financiación de servicios de atención transfronterizos y el intercambio de datos clínicos entre países.

7. La OMS está contribuyendo a actividades de concienciación sobre las enfermedades raras. Por ejemplo, el Director General de la OMS participó en un evento de las Naciones Unidas para conmemorar el Día Mundial de Concienciación sobre la Distrofia de Duchenne 2025.

8. La Secretaría también proporciona **apoyo técnico** a los Estados Miembros que lo solicitan, como en el caso de las negociaciones para actualizar la resolución 78/173 (2023) de la Asamblea General de las Naciones Unidas sobre cómo abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias.

Intervención del Consejo Ejecutivo

9. Se invita al Consejo a que tome nota del informe y a que facilite orientaciones en relación con la siguiente pregunta:

- ¿Cómo puede la Secretaría apoyar mejor a los Estados Miembros para que den una respuesta adecuada a las enfermedades raras y, en particular, cuáles de las solicitudes formuladas a la Secretaría en la resolución WHA78.11 consideran los Estados Miembros como la más urgente?